

Variables Immundefektsyndrom (CVID)

1. CVID - was ist das?
2. Wie häufig ist die Erkrankung?
3. Was sind die Ursachen der Erkrankung?
4. Ist es eine Erbkrankheit?
5. Wie wird die Erkrankung festgestellt?
6. Welche Behandlungsmöglichkeiten gibt es?
7. Wie sieht die langfristige Entwicklung aus (Prognose)?
8. Sind Impfungen erlaubt?
9. Kann das Kind in den Kindergarten/Schule gehen?
10. Kann die Erkrankung geheilt werden?

1 CVID - Was ist das?

Das variable Immundefektsyndrom (common variable immunodeficiency = CVID) ist eine chronische Erkrankung, die auf einer Fehlsteuerung des Abwehrsystems beruht. Wie der Name sagt, sind die Ursachen und Auswirkungen der Erkrankung variabel. In erster Linie können Antikörper nicht in ausreichender Menge und Qualität gebildet werden. Dies führt dazu, daß sich der Körper gegen Infektionen nicht so gut wehren kann. Das betrifft vor allem bakterielle Infektionen der Atemwege (Mittelohrentzündungen, Nebenhöhlenentzündungen, Entzündungen der Bronchien und der Lunge), manchmal aber auch Infektionen mit Viren (z.B. Herpes) oder Pilzen (z.B. Mundsoor oder Nagelpilz). Auch Durchfallerkrankungen sind häufig. Die Fehlsteuerung kann sich

auch dadurch äußern, daß sich das Abwehrsystem gegen den eigenen Körper richtet. Es kommt dann zu Autoimmunerkrankungen, die vor allem gegen Blutzellen, manchmal auch gegen Haut, Gelenke, Augen oder die Schilddrüse gerichtet sind. Bei einigen Patienten schwellen Lymphdrüsen, Leber oder Milz an oder es bilden sich in verschiedenen Organen kleine (gutartige) Knötchen (Granulome). Die CVID Erkrankung ist nicht bei jedem Patienten gleich. Der Beginn der Krankheitserscheinungen kann im Kindesalter oder aber erst im Erwachsenenalter liegen. Das Ausmaß der Infektneigung oder der Autoimmunerkrankungen kann sehr unterschiedlich sein. Auch der Verlauf der Erkrankung ist von Patient zu Patient sehr verschieden.

2 Wie häufig ist die Erkrankung?

CVID ist eine seltene Erkrankung. Sie tritt in Deutschland ungefähr bei 1 von 50.000 Personen auf.

3 Was sind die Ursachen der Erkrankung?

Die Ursachen der CVID Erkrankung sind noch nicht gut verstanden. Wahrscheinlich ist die Veranlagung zu der Erkrankung

in den meisten Fällen angeboren. Bei einigen Patienten liegt eine eindeutige genetische Erkrankung vor. Das bedeu-

tet, daß der Bauplan (Gen) für ein Eiweiß (Protein) einen Fehler hat und damit das Protein nicht mehr in der richtigen Form oder gar nicht mehr gebildet werden kann. Bei manchen CVID-Patienten liegt ein Fehler in einem der Gene vor, die für die Bildung einer ausreichenden Menge hochwertiger Antikörper notwendig ist. Ohne die aus diesen Genen hervorgehenden Proteine können die Abwehrzel-

len, die für die Bildung von Antikörpern verantwortlich sind (B-Lymphozyten), nicht richtig arbeiten. Manchmal fällt der Beginn der Krankheitserscheinungen bei CVID auch mit einer Infektion oder mit der Einnahme von bestimmten Medikamenten zusammen. Wahrscheinlich ist aber auch in diesen Fällen eine bestimmte Veranlagung bereits vorher vorhanden.

4 Ist es eine Erbkrankheit?

Bisher kann nur in einem Teil der Fälle eine erbliche Ursache der CVID-Erkrankung festgestellt werden. Wenn eine Erbkrankheit vorliegt, bedeutet das, daß der Patient von Mutter und/oder Vater das fehlerhafte Gen geerbt hat. Jeder Mensch besitzt von jedem Gen zwei Stück, eines vom Vater und eines von der Mutter. Für die meisten Erbkrankheiten ist es nötig, daß beide Gene fehlerhaft sind, da ein

gesundes Gen in der Regel ausreicht, genügend gesunde Proteine herstellen zu können. Wenn eine erbliche Form der CVID-Erkrankung festgestellt wird, ist es möglich, abzuschätzen, wie groß das Risiko einer Erkrankung für weitere Kinder oder andere Familienmitglieder sein wird. In den meisten CVID-Fällen ist hierzu jedoch keine Aussage möglich.

5 Wie wird die Erkrankung festgestellt?

Es gibt keinen einfachen Bluttest, um die CVID-Erkrankung festzustellen. In der Regel sind mehrere Blutuntersuchungen notwendig, deren Ergebnisse dann gemeinsam mit einer sehr sorgfältig erhobenen Krankengeschichte beurteilt werden müssen. Manchmal sind auch feingewebliche Untersuchungen z.B. an einem

Lymphknoten erforderlich, gelegentlich ist es sinnvoll, eine Knochenmarksuntersuchung durchzuführen. Es ist möglich, im Blut nachzusehen, ob Antikörper im Blut in ausreichender Menge vorhanden sind. Es muß dann festgestellt werden, ob der geringe Blutspiegel durch einen Verlust (über Urin oder Stuhl) oder durch

eine verminderte Bildung verursacht wird. Es ist auch wichtig, festzustellen, ob der Patient Antikörper bilden kann, wenn er sich mit einer Infektion oder einer Impfung auseinandersetzt. Hierbei kann auch eine Testimpfung mit anschließender Erfolgskontrolle sinnvoll

sein. Für die genauere Einordnung der CVID Erkrankung können die Blutzellen, die an der Antikörperbildung beteiligt sind, im Reagenzglas untersucht werden. Gentests können helfen, festzustellen, ob eine erbliche Form der Erkrankung vorliegt.

6 Welche Behandlungsmöglichkeiten gibt es?

Die Behandlung bei der CVID Erkrankung besteht in erster Linie aus dem Ersatz der fehlenden Antikörper durch Infusionen. Da die Antikörper nach einer gewissen Zeit im Körper abgebaut werden, müssen die Infusionen regelmäßig wiederholt werden. Die Infusionen können entweder über die Vene erfolgen (alle 4 Wochen) oder mit einer Pumpe unter die Haut verabreicht werden (2x/Woche). Die Handhabung der Pumpe kann für den Heimgebrauch erlernt werden. Mehr Informationen zur Antikörperersatztherapie gibt es in einem separaten API-Merkblatt. Bei vielen Patienten genügen die Antikörper-Infusionen, um die Infektneigung zu kontrollieren. Manchmal ist

jedoch auch eine Dauerbehandlung mit Antibiotika notwendig. Bei einigen Patienten mit CVID stehen eher Autoimmunerkrankungen oder eine Vergrößerung von Milz, Leber oder Lymphknoten im Vordergrund. Diese Organvergrößerung kann solche Ausmaße annehmen, daß man mit Cortison versuchen muß, die Größe wieder zu reduzieren. Manchmal ist eine operative Milzentfernung notwendig. Auch für die Behandlung der mit CVID verbundenen Autoimmunerkrankungen kann Cortison notwendig sein. Hier kommen auch andere Medikamente zum Einsatz, die das fehlgesteuerte Immunsystem unterdrücken.

7 Wie sieht die langfristige Entwicklung aus?

Die Prognose der CVID Erkrankung ist durch die Möglichkeit der Antikörperersatztherapie insgesamt gut. Probleme bereiten langfristig vor allem chronische

Lungenerkrankungen auf dem Boden der wiederholten Infektionen. Es sollten regelmäßige Lungenuntersuchungen durchgeführt werden. Es besteht bei

CVID-Patienten auch ein erhöhtes Risiko, an Lymphdrüsenkrebs oder an Magenkrebs zu erkranken. Entsprechende

Vorsorgeuntersuchungen bei einem mit diesen Erkrankungen vertrauten Arzt sind daher notwendig.

8 Sind Impfungen erlaubt?

Die Wirkung von Impfungen besteht darin, die Bildung von Antikörpern anzuregen. Wenn diese Antikörperbildung (wie bei CVID-Erkrankungen) gestört ist, sind Impfungen nur von begrenztem Nutzen. Impfungen mit Lebendimpfstoffen (Masern, Mumps, Röteln, BCG) sollten daher nicht durchgeführt werden, da sie bei geschwächtem Abwehrsystem auch schaden können. Schädliche Wirkungen

durch Totimpfstoffe sind nicht zu befürchten. Manchmal kann eine Impfung mit einem Totimpfstoff wichtige Hinweise für die Einschätzung der CVID-Erkrankung geben. Ob weitere Impfungen mit Totimpfstoffen sinnvoll sind, muß im Einzelfall mit dem behandelnden Arzt besprochen werden. Eine jährliche Impfung von engen Kontaktpersonen mit dem Influenza-Impfstoff ist sinnvoll.

9 Kann das Kind in den Kindergarten/Schule gehen?

Kinder mit CVID-Erkrankung können Kindergarten und Schule uneingeschränkt besuchen. Bei ausgeprägter Vergrößerung der Milz sollten bestimmte Vor-

sichtsmaßnahmen eingehalten werden, die im Einzelnen mit dem behandelnden Arzt besprochen werden sollten.

10 Kann die Erkrankung geheilt werden?

Die CVID Erkrankung kann bisher nicht geheilt werden. Die Erkrankung ist chronisch, d.h. sie dauert lebenslang. Durch

die Antikörperersatztherapie können aber die meisten CVID Patienten als Erwachsene ein ganz normales Leben führen.

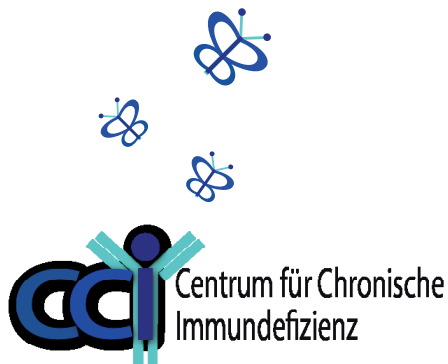
Autoren:

Henrike Ritterbusch
Prof. Dr. Stephan Ehl
Centrum für Chronische Immundefizienz
Universitätsklinikum Freiburg
Mathildenstraße 1
79106 Freiburg
Tel. +49 (0)761 270-7755, -4524
henrike.ritterbusch@uniklinik-freiburg.de
stephan.ehl@uniklinik-freiburg.de

GEFÖRDERT VOM



Bundesministerium
für Bildung
und Forschung



Das CCI ist ein vom BMBF gefördertes interdisziplinäres Forschungs- und Behandlungszentrum am Universitätsklinikum Freiburg (www.cci-uniklinik-freiburg.de). Am CCI werden altersübergreifend Patienten mit Immundefizienz diagnostiziert und behandelt.

Das CCI arbeitet eng zusammen mit der Arbeitsgemeinschaft Pädiatrische Immunologie (API), die ein bundesweites Netzwerk zur Versorgung von Patienten mit Immundefizienz darstellt (www.kinderimmunologie.de). Weitere Informationen zu angeborenen Immundefekten finden Sie über die Deutsche Selbsthilfegruppe für angeborene Immundefekte (www.dsai.de).



ARBEITSGEMEINSCHAFT
PÄDIATRISCHE IMMUNOLOGIE

